

Table 4. Mutations in MKKS Ordered by Phenotype

Phenotype	Mutation	Exon	Reference
MKS	p.H84Y Homozygote	3	Stone et al 2000
	p.A242S Homozygote	3	
MKS/BBS	p.Y37C c.1215_1216delGG	3 5	
BBS	p.Y37C Homozygote	3	Katsanis et al 2000 Katsanis et al 2000, Slavotinek et al 2000; Moore et al 2005
BBS	c.280_281delT c.429_430delCT;433_434delAG ¹	3 3	
	c.280_281delT homozygote	3	
	c.429_430delCT;433_434delAG homozygote	3	
	c.429_430delCT;433_434delAG p.L227P	3 3	
	p.T57A	3	
	p.G52D p.Y264X	3 3	
	p.132M p.S235P	3 3	
	p.A242S	3	
	p.Q147X	3	Beales et al 2001
	p.D285A	3	
	p.R518H	6	
	p.C499S	6	
	p.S511A	6	
	c.461_441delTTAGTAG TACT homozygote	3	Slavotinek et al 2002
	c.872_873insTGCC	3	
	p.G345E homozygote	4	
	p.R155L	3	
	p.1339V	4	

Phenotype	Mutation	Exon	Reference
BBS	p.A181P	3	Fauser et al 2003
	p.D492N	6	
	p.T325P	3	Beales et al 2003
BBS	D143fsX157 p.S479X	3 6	Hichri et al 2005
BBS	p.T237A	3	Hichri et al 2005
BBS	p.T237P	3	Hichri et al 2005
BBS	F94fsX103 Homozygote	3	Moore et al 2005
BBS	D143fsX157 F94fsX103	3 3	Moore et al 2005
BBS/LMS	F94fsX103 p.L277P	3 3	Moore et al 2005
BBS triallelic inheritance	BBS1 p.Q291X/p.M390R BBS6 p.S236P	3	Beales et al 2003
BBS triallelic inheritance	BBS1p.M390R/L548fsX579 BBS6 p.T325P	3	Badano et al 2003, Beales et al 2003
BBS triallelic inheritance	BBS2 p.Y24X/p.Y24X BBS6 p.A242S	3	Moore et al 2005

1. c.429_430delCT;433_434delAG is alternative nomenclature for 1316delC, 1324_1326delGTA. The predicted effect is D143fsX157, which is also used in this table [Hichri et al 2005, Moore et al 2005].

LMS = Laurence-Moon syndrome